

Caso di Neurofibromatosi diagnosticata a 71 anni

Olezzi Daniela¹, Sacco Antonio¹, Curci Marco¹, Martini Mia¹, Neri Federica¹, Ponti Giovanni², Mandel Victor Desmond³, Puviani Mario¹

¹Servizio di Dermatologia, Nuovo Ospedale Civile di Sassuolo, Sassuolo, Italia; ²Dipartimento di Medicina Diagnostica e Clinica e di Sanità Pubblica, Università di Modena e Reggio Emilia, Modena, Italia; ³Dipartimento di Dermatologia, Università di Modena e Reggio Emilia, Modena, Italia.

Introduzione: La neurofibromatosi di tipo 1 (*NFI*) è una malattia genetica a trasmissione autosomica dominante caratterizzata da mutazioni a carico del gene *NFI*, localizzato sul cromosoma 17q11.2. La sindrome ha un'incidenza di 1 su 3500 ed è caratterizzata da diverse manifestazioni a livello cutaneo, osseo, oculare e nervoso. La diagnosi di *NFI* si basa sui criteri clinici che includono macchie caffè-latte, neurofibromi, lentiginosi a livello della regione ascellare o inguinale, glioma del nervo ottico e noduli di Lisch. Dal punto di vista delle funzioni cognitive si possono riscontrare disturbi del linguaggio e ritardo mentale. I pazienti con neurofibromatosi hanno un rischio di sviluppare tumori da 3 a 4 volte maggiore rispetto alla popolazione generale; in particolare, il tumore di Wilms, tumori gastrointestinali stromali (GIST), rhabdomyosarcomi, meningiomi, gliomi del nervo ottico e feocromocitomi. Molto raramente la diagnosi clinica e biomolecolare di *NFI* viene posta in età avanzata essendo le manifestazioni cliniche della sindrome relativamente precoci e talora presenti fin dalla nascita. Tuttavia, sono riportati in letteratura casi di neurofibromi plessiformi ad esordio molto tardivo. **Case Report:** Riportiamo il caso di un paziente di 71 anni, ricoverato con la diagnosi di stato di male parziale motorio ed esiti di ematoma cerebrale su base ischemica, che veniva valutato in consulenza dermatologica per il rilievo di numerose lesioni cutanee esofitiche a livello del tronco. Tali lesioni di differente diametro e morfologia erano clinicamente compatibili con la diagnosi di neurofibromi, che veniva confermata successivamente all'esame istologico. Il paziente si mostrava poco collaborante e scarsamente orientato nel tempo e nello spazio. All'esame obiettivo venivano rilevate, inoltre, lentiggini ascellari bilaterali, numerose chiazze caffè-latte, scoliosi ed ipoacusia bilaterale. L'anamnesi familiare era negativa per il rilievo di neurofibromi e altri segni riconducibili a tale patologia. Attualmente è in corso lo studio genetico per la ricerca mutazionale a carico del gene *NFI*. **Conclusioni:** La diagnosi tardiva di *NFI* nel paziente che presentiamo può essere addotta in parte alla comparsa in età avanzata del fenotipo cutaneo ed in parte al disagio contesto familiare che non ha contribuito all'attuazione di adeguate strategie diagnostiche e di follow-up clinico-strumentale. Tale caso clinico ci rammenta che la diagnosi di Neurofibromatosi può essere posta anche in pazienti con anamnesi familiare completamente negativa per la comparsa di mutazioni *de novo*. E' noto che il 50% dei pazienti con diagnosi di *NFI* non presenta storia familiare per tale patologia.